

Informatie over Robertsoniaanse translocatie

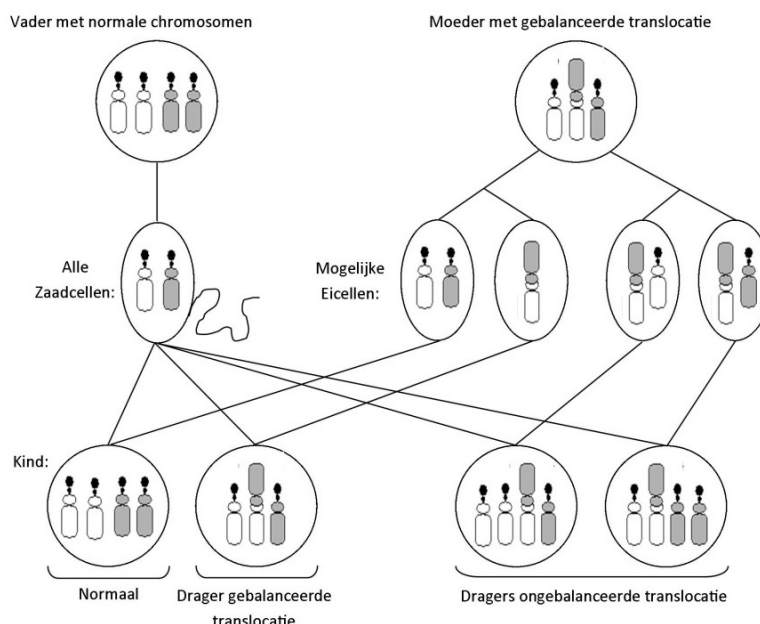
Algemene informatie over chromosomen

In elke cel van het lichaam van de mens zitten 46 chromosomen, de dragers van de erfelijke eigenschappen. 23 chromosomen komen van vader en 23 chromosomen van moeder. Gezamenlijk vormen ze 23 paar chromosomen. De chromosomen zijn genummerd van 1 tot en met 22, het laatste paar chromosomen zijn de chromosomen die het geslacht bepalen. Een vrouw heeft twee X-chromosomen, een man heeft één X- en één Y-chromosoom. Als iemand een kind krijgt, geeft iedere ouder één van de chromosomen van elk paar door aan het kind. Het kind heeft dan weer 46 chromosomen. Een chromosoom bestaat uit een korte arm (de p-arm) en een lange arm (de q-arm).

Wat is een Robertsoniaanse translocatie?

Bij een Robertsoniaanse translocatie versmelten de twee lange armen van twee verschillende chromosomen. De twee korte armen van deze chromosomen gaan meestal verloren. Dit levert echter geen problemen op omdat deze geen belangrijk erfelijk materiaal bevatten. We spreken van een gebalanceerde translocatie. Mensen met een gebalanceerde translocatie zijn gezonde dragers. Wel zijn er consequenties voor de kinderwens van een gezonde drager. Bij de bevruchting zijn er een aantal mogelijkheden voor het chromosomenpatroon van het ongeboren kind (zie figuur):

- Het kind heeft een normaal chromosomenpatroon.
- Het kind heeft dezelfde gebalanceerde translocatie als de ouder en is een gezonde drager.
- Het kind heeft een stuk chromosoom te veel en een stuk van een ander chromosoom te weinig. Dit noemen we een ongebalanceerde translocatie. Dit leidt vaak tot een vroege miskraam maar er kan ook een kind geboren worden met een verstandelijke beperking en aangeboren afwijkingen. De kansen hierop verschillen per translocatie.
- Voor sommige chromosomen is het niet alleen belangrijk dat het chromosoompatroon gebalanceerd is, maar ook dat één chromosoom van de vader afkomstig is en één van de moeder. Bij een Robertsoniaanse translocatie is er een kleine kans (kleiner dan 0,5%) dat er een fout optreedt in de verdeling van de chromosomen en een kind twee chromosomen van één ouder krijgt en van de andere ouder geen chromosoom. Dit wordt uniparentale disomie (UPD) genoemd. Kinderen met een UPD kunnen een verstandelijke beperking en/of aangeboren afwijkingen hebben. De precieze problemen hangen af van het chromosoom.



Hoe erft een gebalanceerde Robertsoniaanse translocatie over?

De kans op het krijgen van een kind met een ongebalanceerde translocatie verschilt per translocatie. Een gebalanceerde translocatie kan geërfd zijn van één van de ouders maar kan ook nieuw ontstaan zijn. Als een (on)gebalanceerde translocatie nieuw ontstaan is bij een kind en de ouders een normaal chromosoompatroon hebben, is de kans om opnieuw een kind te krijgen met een (on)gebalanceerde translocatie voor deze ouders klein (kleiner dan 1%).

Een gezond kind van iemand die drager is van een gebalanceerde translocatie heeft een kans van ongeveer 50% om ook drager te zijn van de gebalanceerde translocatie en een kans van ongeveer 50% op een normaal chromosoompatroon.

Wat betekent dit voor familieleden?

Familieleden kunnen ook drager zijn van de translocatie. Zij kunnen verwezen worden naar een polikliniek Klinische Genetica voor meer informatie en/of chromosomenonderzoek (bloedonderzoek).

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Mannelijke dragers hebben een verhoogde kans op een verminderde vruchtbaarheid.

Mogelijkheden van onderzoek tijdens of voor een zwangerschap

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar translocatie bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen.

Zie ook: <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Prenatale diagnostiek (PND)

Dit kan op verschillende manieren plaatsvinden:

- Met een vlokcentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16e week. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam: ongeveer 0,5% (1 op 200) bij de vlokcentest en ongeveer 0,2% (1 op 500) bij de vruchtwaterpunctie. Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind een ongebalanceerde translocatie heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.
- Met echo-onderzoek. Hierbij wordt gekeken naar aangeboren afwijkingen. Deze echo vindt plaats bij een zwangerschapsduur van 18 à 20 weken. Helaas kan een echo nooit met 100% zekerheid aangeboren afwijkingen uitsluiten.
- Met NIPT (niet-invasieve prenatale diagnostiek): In overleg met een klinisch geneticus en het laboratorium kan bekeken worden of NIPT mogelijk is voor de specifieke translocatie. Voor meer

informatie over NIPT: www.meerovernipt.nl en <https://www.pns.nl/screening-op-down-edwards-en-patausyndroom>.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD vindt onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de ongebalanceerde translocatie komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u naar www.pgdnederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op www.erfelijkheid.nl.

6 april 2021.